

ガラクトース血症マス・スクリーニングの問題点

川 村 正 彦
(名城病院小児科)

研究目的

我国のガラクトース血症Ⅰ型(トランスフェラーゼ欠損症)の発生頻度は790,000例に1例であり,欧米の共同研究報告の45,000ないし76,000例に1例と比較してあまりにも少ない。この発生頻度の差には人種的な要因の他に検査法による発見率の差の有無を検討した。

研究方法

名古屋市,愛知県における検査数および精検数,ガラクトース血症のスクリーニング法のボイトラー法,ペイゲン法,蛍光法,ガラクトース・1・リン酸(gal-1-P)測定,エピメレース検出法組み合わせによる結果を用いた。

研究結果

名古屋市の場合ボイトラー法とペイゲン法を同時に全検体に行い,ボイトラー法異常かペイゲン法で8mg/dl以上を示した検体に対しては,蛍光法ガラクトース,gal-1-P,エピメレースの測定を行っている。表1に示す如く,56,57年にそれぞれ0.8%,0.7%の精密検査を必要とし,その上で再検討のため再採血請求はわずかに年に9検体である。この場合ペイゲン法の併用もしくは検査センター内で上記の三方法による精密検査を行い得なければ再採血請求の数は多数となるだろうし,当然の事ながらボイトラー法正常を示すⅡ型ガラクトカインース欠損症,Ⅲ型のエピメレース欠損症は見逃される。これと対照的なのは愛知県でボイトラー法のみを施行している。57年度検査数48,997で蛍光発色が弱く疑わしい検体は88(=0.18%)である。名古屋市の場合の要精密検査の0.8%~0.7%と比較して大幅に少ないのはボイトラー法のみでペイゲン法を併用していないためであろう。

我国の検査センター54施設のうちボイトラー法とペイゲン法を併用している所は43,ボイトラー法だけの所は11施設となっており,蛍光法,gal-1-Pを精検として行い得るのは約5施設にすぎないという。

表1 名古屋市におけるガラクトース・マス・スクリーニング

	56年度	57年度	合計
検 査 数	29,587	29,647	59,232
精 密 検 査 数	239 (=0.8%)	205 (=0.7%)	444 (=0.75%)
再検査 請 求	5 ボイトラー法	4 5	9 9

ボイトラー法で蛍光発色の弱い検体を一晚放置して再判定することは濾紙自身の持つ蛍光が出てくるので酵素活性低下例を見逃すことにつながるので適当でない。精密検査の出来ない全国の検査センター,大学から依頼されたボイトラー法正常,ペイゲン法16~20mg/dl以上の検体36例から,ガラクトカインース欠損(ガラクトース血症Ⅱ型)1例,エピメレース欠損(ガラクトース血症Ⅲ型)7例,そのヘテロ2例,その他26例の結果を得たことから,全国の検査センターでボイトラー法,ペイゲン法同時施行が必要であり,そうすることにより,我国のガラクトース血症発見頻度も今より大きくなる可能性があると考えられる。

文 献

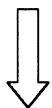
1) Galactosemia screening: from Neonatal Screening

Ed. H. Naruse & M. Irie Excerpta Medica, Amsterdam 1983



検索用テキスト OCR(光学的文字認識)ソフト使用

論文の一部ですが、認識率の関係で誤字が含まれる場合があります



研究目的

我国のガラクトース血症Ⅰ型(トランスフェラーゼ欠損症)の発生頻度は790,000例に1例であり,欧米の共同研究報告の45,000ないし76,000例に1例と比較してあまりにも少ない。この発生頻度の差には人種的な要因の他に検査法による発見率の差の有無を検討した。